

Association of CSF and plasma biomarkers to cortical and subcortical atrophy in genetic FTD

Abbe Ullgren

Karolinska Institutet

NVS, sektionen för neurogeriatrik

Frontotemporala demenssjukdomar (FTD) är en av de vanligaste formerna utav demenssjukdom hos personer under 65 år. FTD är en väldigt heterogen sjukdom och kan ta många olika former i olika patienter. Idag baseras diagnostiken till största del på kliniskt mätbara symptom, så som tilltagande talsvårigheter eller personlighetsförändringar. Ibland kan det vara svårt att skilja de olika typerna av frontallobsdemens från varandra och från andra typer utav demenssjukdom. Vid tillfällen som dessa skulle en biomarkör vara väldigt värdefull. En biomarkör är en mätbar förändring i kroppen som är kopplad till en specifik funktion eller till en sjukdom. Detta kan vara till exempel nivåer av ett protein mätt i blodplasma eller förändringar i hjärnan som kan mätas via magnetisk resonanstomografi, även kallat magnetröntgen eller MR. Biomarkörer används ofta kliniskt för att hjälpa läkare ställa rätt diagnos och kan även användas i kliniska behandlingsstudier för att mäta om den nya behandlingen är effektiv eller inte.

Vi har tidigare beskrivit ett flertal protein vars nivåer, uppmätt i blodplasma eller ryggmärgsvätska, skiljer sig mellan patienter med FTD och friska kontroller. Målet med detta forskningsprojekt är att följa upp dessa tidigare resultat och undersöka hur nivåerna utav dessa protein korrelerar med tilltagande sjukdom. Vi undersöker även hur nivåerna utav dessa protein korrelerar med de förändringar i hjärnan som sjukdomen orsakar. Allt detta studerar vi med hjälp utav prover och MR-bilder som donerats utav personer med en ärftlig form utav FTD samt deras familjemedlemmar. Dessa familjemedlemmar har en 50% risk att bära på de sjukdomsorsakande mutationerna. Deras medverkan i forskningsstudien gör det därför möjligt att studera sjukdomen innan några kliniska symptom har framträtt. Vår förhoppning är att kunna hitta förändringar i dessa biomarkörer så tidigt som möjligt i sjukdomsförloppet. Dels för att underlätta vid diagnosticering i ett tidigt skede, men även för att eventuella framtida behandlingar ska kunna sättas in så tidigt som möjligt.